

Nezpochybnitelná úloha klinické genetiky v 21. století

Markéta Havlovicová

Ústav biologie a lékařské genetiky 2LF UK a FN Motol

Úvod: Rozmach nových diagnostických celogenomových metod, především masivně paralelního sekvenování (NGS), s sebou přinesl další perspektivy ve vyšetřování / objasňování etiologie řady chorob, významné pro většinu medicínských oborů. Tento zásadní posun v diagnostice mnoha onemocnění s genetickou etiologií, byl také podstatný z hlediska klinické genetiky jako oboru, ale zvláště z hlediska genetického poradenství. Nové diagnostické možnosti vedly k diverzifikaci genetického poradenství a vytvoření moderního subspecializovaného oboru lékařské genetiky v kontextu jednotlivých odborností. V současné době je genetické poradenství vysoce specializovaným oborem lékařské genetiky, který klade stále se zvyšující nároky na odbornost lékařů - klinických genetiků, zdůrazňuje neopominutelnost multioborové spolupráce a v neposlední řadě také upozorňuje na nepodceňování role klinických genetiků / genetického poradenství jako takového ze strany ostatních odborností.

Cíle: Zdůraznění nezpochybnitelné role klinických genetiků / genetického poradenství v diagnostickém procesu, zejména při interpretaci nálezů a detailní korelaci genotyp / fenotyp.

Metodika: Rozbor situace na OKG ÚBLG.

Výsledky: I přes svoji diverzifikaci genetické poradenství nabývá stále na větší důležitosti a jeho role zůstává i nadále zásadní.

Závěr: Přestože by se mohlo zdát, že v důsledku masivního pokroku v technologiích, ztrácí genetické poradenství svůj původní význam, opak je pravdou. Genetické poradenství nabývá stále na větší důležitosti a jeho role zůstává i nadále zásadní. V současnosti se kliničtí genetici s využitím standardizované terminologie k popisu fenotypových odlišností (HPO) podílejí na zvyšování efektivity prioritizace nalezených genomických variant, korelují NGS nálezy s fenotypem - provádějí tzv. reverzní fenotypování a v kontextu diagnostických nálezů stanovují rizika rekurence v rodině a rizika zásadní pro reprodukční volbu.

Podpořeno grantem z Islandu, Lichtenštejnska a Norska v rámci Fondů EHP 2014-2021 č. ZD-ZDOVA2-001 a IP FN Motol 6003, 00064203 pod záštitou ERN ITHACA.